

## Congenitalis cardiomyopathia

**Dr. Katona Márta**  
SZTE Gyermekklinika

**Dr. Iványi Béla**  
SZTE Pathologia

### **CS. B. érett fiú újszülött**

Eseménytelen terhesség. 37. gestatio hét/3110 g. Apgar: 8–10. Per vias naturales szülés. Terhességi anamnézis negatív. Teratogén noxa: nem ismert. Anyai CMV, Cox-sackie, Rubeola, Adenovírus, Herpes simplex, Epstein–Barr, Enterovírus. Toxoplasma fertőzés kizárható. Családi anamnézis negatív.

*Felvételi diagnózis:* Cardiomyopathia? Cardialis decompensatio.

### *Vizsgálati eredmények:*

*Fizikális vizsgálat:* Rendkívül súlyos általános állapot, gaspoló légzés, testszerte cyanoticus, hepár 4 cm, légzési hang áthallható, oldalkülönbség nincs, azonnali intubálás során tubusából váladék nem ürül. Intenzív precordialis pulzatio. Gyenge perifériás pulzus. Rossz perifériás keringés.

*Kolor–Doppler–echocardiographia:* Cong. vitium nem igazolható. Rendkívül tág balpitvar és balkamra. Csökkent kontraktilitású balkamra, a hátsófal alig mozog. Súlyos mitralis insuff. (3/4). A papillaris izomzat echodenzitása kifejezett, papillaris izom hypertrophia. LEF: 11% (28–34), EF: 13% (>60%) Cardialis decompensatio.

*Testváladék tenyésztés:* negatív.

*Sav-bázis:* pH:7,33, stboc: 19,4 mEq/l, pCO<sub>2</sub>: 31,8 Hgmm, pO<sub>2</sub>: 73 Hgmm.

*Mellkasröntgen:* A szív hatalmasan megnagyobbodott. A configurációja nem jellegzetes. A tüdő normovascularizált, légtartó.

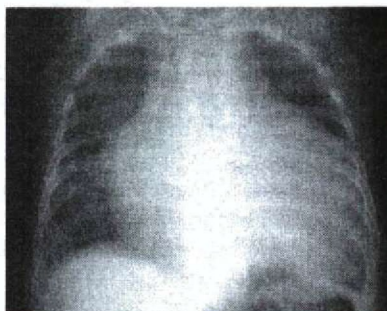
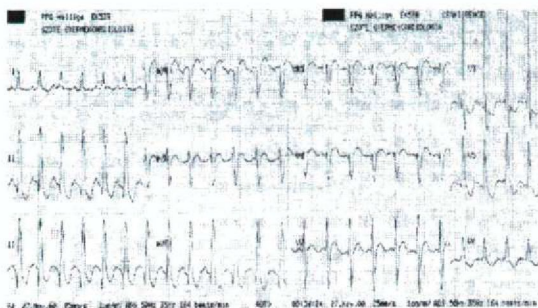
*EKG:* Kb. 170/min sinus ritmus. Kp. tengelyállás, PQ:O,12", QT:O,20", balpitvari terhelés, biventricularis hypertrophia, bal Tawara szárblokk. Kifejezett repolarisatio zavar, balkamrai strain. V5–V6-ban negatív T hullámok.

*Serum carnitin:* normális.

*Szívkatéterezés:* Rendkívül megnagyobbodott, rossz kontraktilitású balkamra, különösen a hátsófal mozgása nagyon rossz. Congenitalis vitium nem igazolható. Pulmonalis arteria angiographia: rendellenes a. coronaria nem igazolható.

*Serológia:* CMV, Cox-sackie, E:B, Herpes s. 1–2, Adeno: neg. Vérvkép normális.

*Differenciál diagnózis:* Congestiv cardiomyopathia, endocardialis fibroelastosis. Bland–White–Garland syndroma. A bal a. coronaria rendellenes eredése. Anyagcsere betegség cardiomyopathiával társulva. Carnitin hiány, carditis. congenitalis vitium, hypoxiás myocardialis lézió.



**Klinikai tünetek:** Dyspnoe, tachypnoe, elégtelen súlygyarapodás, táplálási nehézség. Keringési elégtelenség: hepatomegalia. Gyakori légúti infekciók, tüdő felett szörtyzörejek. Kardialis cachexia, ritmuszavar. **Neurológiai tünetek:** görcs, eszméletlenség (embolisatio).

**Cardiomyopathia:** A szívizomzat betegsége (nem cong. vitium, nem coronaria betegség eredetű).

**Primer CMP:** I. Congestiv (dilatativ). II. Hypertrophiás; obstructiv, non-obstructiv. III. Restrictiv (obliterativ).

**Secunder CMP:** Anyagcsere betegség: Carnitin hiány, glycogenosis. Toxicus: alkoholos, cytostaticum, stb. eredetű. Terhességben előforduló, tárolási betegségekből, endokrin eredetű, neuromuscularis.

#### **Terápia:**

**I. Supportív:** Gépi lélegeztetés, oxigén kezelés. Folyadék megszorítás. Kalória bevitel (anyatej, speciális tápszer).

**II. Pharmacologiai:** Diureticum: (Preload csökkentése). Furosemid, Verospiron. Pozitív inotrop szerek (kontraktilitás javítása): Digoxin i.v., majd p.o., Dobutrex infúzió, Dopamin infúzió. ACE gátló (Afterload csökkentése): Tensiomin. Elektrolit pótlás: KCl, Mg. Szteroid: Prednisolon. Carnitin supplementatio. Antibioticum. Antiarrhythmiaszerek, ante finem.

**III. Sebész:** Hypertrophiás izomzat kimetszése, szívtransplantatio.

#### **Kórlefolyás:**

Ambuláns kontroll vizsgálatok 2–4 hetente. Kardiológiai status változatlan. Terápia ellenére progrediáló keringési elégtelenség, atrophia, gyakori légúti infekciók.

**Exitus lethalis:** 2001. ápr. 25-én (6 hónapos korban)

**Klinikai diagnózis:** Congestiv cardiomyopathia? Endocardialis fibroelastosis? Cardialis decompensatio, bronchitis obstructiva, dystrophia, anaemia chr.

**Kórbonctani diagnózis:** A balkamra izomzatának veseszületett betegsége. Szívelégtelenség. Atelectasia pulm. l.s. lobi inf.

#### **A boncolás során a szív:**

– Extrém mértékben megnagyobbodott (100 g), a szívcsúcs eléri a bal mellkasfalat, a bal alsó tüdőleányban nyomási atrophia keletkezett;

– Csak a bal kamra izomzata betegedett meg, amelyet az alábbiak jellemeznek: nagyszámú, kórosan elhelyezkedő hypertrophiás trabeculák látszanak, vastag kamrafal

(7 mm) váltakozik mély, vékony falú (1 mm) recessusokkal, a hátulsó falról a septumra kóros izomgerenda húzódik, amely a kamrát egy kisebb csúcsi és egy nagyobb kiáramlási „üregre” osztja, a kóros izomgerendán járulékos elülső papillaris izom tapad, az endocardium mérsékelten vastag, opálos, a kamra jelentősen dilatált.

Szövetileg a kamraizomzat külső, középső, subendocardialis rétegződése nem ismerhető fel, változó mértékű subendocardialis fibrosis észlelhető, amelyhez néhol elastosis társul. Glycogenosis nem áll fenn, a subendocardialis fibrosis másodlagos.

**Egyéb eltérések:** A tüdőlebenyekben göccs vérzés. Heveny nyákos-gennyes bronchitis. Kis- és nagyvérkőri pangásos jelenségek (kétoldali hydrothorax, hydropericardium, parenchymás szervek induratiója, stb.). Atrophia infantilis (4350 g).

**Epicrisis:** Halálos alapbántalom a veleszületett izolált bal kamrai cardiomyopathia, amely cardialis pedatrophiát, kis- és nagyvérkőri pangást, a bal alsó tüdőlebenyben nyomási atrophiát idézett elő.